

RICHIESTA ANALISI

PAZIENTE		MEDICO PRESCRITTORE	
Nome		Medico prescrittore	
Cognome		Indirizzo	
Indirizzo		Città	
Indirizzo (2)		Paese	CP
CP	Città	Telefono	Fax
Telefono		Medico richiedente (per copia)	
		Fax del medico richiedente	

CONSENSO INFORMATO DELLA PAZIENTE

Firmando questo modulo confermo di aver letto e accettato le informazioni contenute su entrambi i lati, o che mi sono state lette, e di averne compreso l'intero contenuto. Il mio medico (o una persona da lui delegata) mi ha fornito la consulenza genetica riguardante lo scopo del test e i suoi potenziali rischi e limiti. Ho avuto l'opportunità di formulare tutte le mie domande per le quali ricevuto tutte le risposte e ho avuto il tempo necessario per riflettere su di esse e sull'esecuzione di questo test di screening. Sono stata informata e accetto che in base alle indicazioni per il test, la mia assicurazione sanitaria non sia obbligata a coprire il costo del medesimo e pertanto potrebbe essermi addebitato il costo. Acconsento allo svolgimento del test e ne discuterò i risultati e la gestione in modo clinicamente adeguato con il mio medico di fiducia. Sono stata informata e accetto che neoBona™ è un test di screening e che un risultato «anormale» non significa necessariamente che il feto sia affetto da anomalie cromosomiche fetali. Ugualmente, comprendo che un risultato «normale» non esclude del tutto la possibilità di anomalie cromosomiche. Sono stata informata e accetto che il test riveli il sesso del feto in caso sia stata selezionata l'opzione «X,Y aneuploidia». Comprendo e accetto che sul mio campione di sangue venga eseguito unicamente il test clinico richiesto in questo modulo e nessun altro test.

Concordo con quanto sopra e autorizzo SYNLAB a eseguire il test neoBona™.

Firma della paziente _____ / ____ / _____ (giorno/mese/anno)

FIRMA DEL MEDICO PRESCRITTORE

In base alle indicazioni elencate qui di seguito, con la presente richiedo il test neoBona™ e confermo che, a quanto mi consta, i dati della paziente e i dati relativi al medico referente contenuti in questo modulo sono accurati. Confermo di aver informato la paziente circa il test neoBona™ come richiesto dalla legge, e di aver ricevuto il consenso esplicito della paziente.

Firma del medico prescrittore _____ / ____ / _____ (giorno/mese/anno)

NEOBONA™ TEST PRENATALE – SELEZIONARE LA SCELTA APPROPRIATA PER LA PAZIENTE

- Trisomie 21, 18, 13
 X,Y aneuploidia (solo in gravidanze singole; in quelle gemellari sarà rilevata solamente la presenza o assenza del cromosoma Y).

INFORMAZIONI DI CARATTERE CLINICO

Data di nascita della paziente: _____ / ____ / _____ (giorno/mese/anno)	Peso _____ kg Altezza _____ cm	Campione ripetuto: <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Prelievo eseguito il: _____ / ____ / _____ (giorno/mese/anno) Età gestazionale in questa data: _____ settimane + _____ giorni	Misurato da: <input type="checkbox"/> UM <input type="checkbox"/> Ecografia <input type="checkbox"/> Trasferimento (IVF)	Numero di feti: <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> Vanishing twin <input type="checkbox"/> 2
Gravidanza IVF: <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì	Se IVF: Ovociti <input type="checkbox"/> Paziente <input type="checkbox"/> Donatrice Età al prelievo: _____ anni	
Indicazioni cliniche: <input type="checkbox"/> Età materna avanzata <input type="checkbox"/> Anamnesi familiare	<input type="checkbox"/> Ecografia anormale <input type="checkbox"/> Ansia materna	<input type="checkbox"/> Rischio elevato, screening sierico (1/_____) <input type="checkbox"/> Altro: _____

FATTURAZIONE

alla paziente al medico prescrittore alla cassa malati: _____

NEOBONA™: INFORMAZIONI PER LA PAZIENTE

Il test prenatale **neoBona™** è un test di screening prenatale non invasivo che analizza il DNA libero fetale (placentare) nel sangue materno, per valutare il rischio di trisomia 21, trisomia 18 e trisomia 13 nel feto. «Trisomia» è il termine usato per descrivere la presenza anormale di tre copie, invece di due, di un particolare cromosoma.

La **trisomia 21** è dovuta ad una copia in più del cromosoma 21; causa la sindrome di Down, la cui frequenza diagnostica è di circa 1/740 dei neonati. I bambini con sindrome di Down possono avere disabilità intellettive da lievi a moderate, malattie cardiache e/o altre patologie.

La **trisomia 18** è dovuta ad una copia in più del cromosoma 18; causa la sindrome di Edwards, la cui frequenza diagnostica è di circa 1/5000 dei neonati. La maggior parte delle gravidanze interessate termina con un aborto spontaneo. La sindrome di Edwards è caratterizzata da ritardo mentale grave e da una vasta gamma di malformazioni; la maggioranza dei neonati colpiti muore nel corso del primo anno di vita.

La **trisomie 13** è dovuta ad una copia in più del cromosoma 13; causa la sindrome di Patau. I neonati con sindrome di Patau sono soggetti a grave ritardo mentale, possono avere gravi malformazione cardiache congenite e altre patologie; raramente superano il primo anno di età. Si stima che un neonato su 16.000 sia affetto da sindrome di Patau.

Per poter effettuare il test **neoBona™**, le pazienti devono essere almeno alla 10+0 settimana di gestazione, con una gravidanza singola o gemellare (1 o 2 feti) frutto di concepimento naturale o di fecondazione in vitro (FIV), incluse le gravidanze a seguito di ovodonazione. Le pazienti con più di due feti non possono sottoporsi a questo test.

- ≥ 10 settimane + 0 giorni
- Gemellare
- Vanishing twin* (presenza di un gemello non sviluppato)
- FIV
- Donazione di ovociti o di sperma.

Il test **neoBona™ con analisi X e Y** è un test di screening prenatale non invasivo che determina il rischio di trisomia 21, trisomia 18 e trisomia 13 nel feto e valuta i cromosomi X e Y, fornendo informazioni sulla potenziale aneuploidia dei cromosomi sessuali e sul sesso del feto. Le pazienti devono essere almeno alla 11^a settimana (10+0) di una gravidanza da concepimento naturale o da fecondazione in vitro (FIV). Le aneuploidie dei cromosomi sessuali non possono essere rilevate in caso di gravidanza con più di un feto. Il test indicherà quindi semplicemente la presenza o l'assenza di un cromosoma Y (sottinteso che uno o due feti siano maschi).

Le aneuploidie dei cromosomi sessuali (X, Y) (SCA) sono associate con diverse condizioni, incluse la sindrome di Turner e la sindrome di Klinefelter. Le conseguenze cliniche sono generalmente meno gravi rispetto alle trisomie descritte in precedenza e molti casi di SCA sono comparabili con una normale aspettativa di vita e spesso non vengono diagnosticati.

Il test **neoBona™** è un test di screening e non è destinato né validato come test diagnostico, né per la rilevazione di trisomie a mosaico, trisomie parziali, triploidia o traslocazioni. Gli studi clinici hanno dimostrato l'elevata precisione del test **neoBona™** nella rilevazione delle trisomie fetali, ma non tutte le trisomie vengono rilevate; occasionalmente, un feto con una trisomia sarà classificato con un risultato di basso rischio. Allo stesso modo, alcuni feti con normale numero euploide di cromosomi (non trisomico) possono essere classificati a rischio elevato. I risultati compatibili con presenza di un'anomalia cromosomica vanno sempre confermati da una diagnosi prenatale invasiva (es. amniocentesi) e dall'analisi del cariotipo fetale. I risultati del test vanno sempre interpretati alla luce di altri dati clinici e si raccomanda che i risultati vengano comunicati alla paziente da un professionista sanitario nell'ambito di un adeguato colloquio.